

DOENÇAS NEUROMUSCULARES



ELA- Esclerose Lateral Amiotrófica Miastenia Gravis

Hamilton Franco

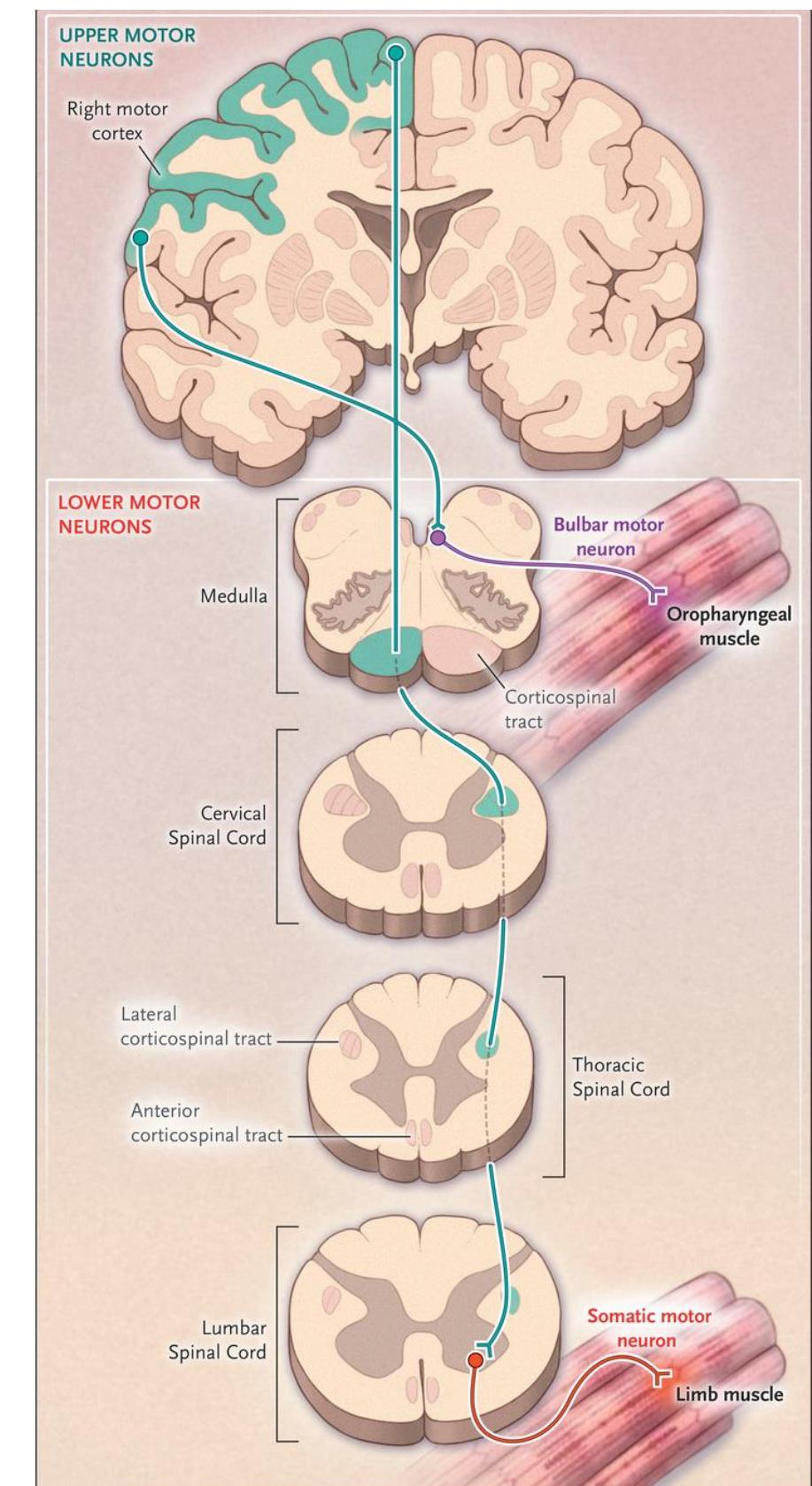
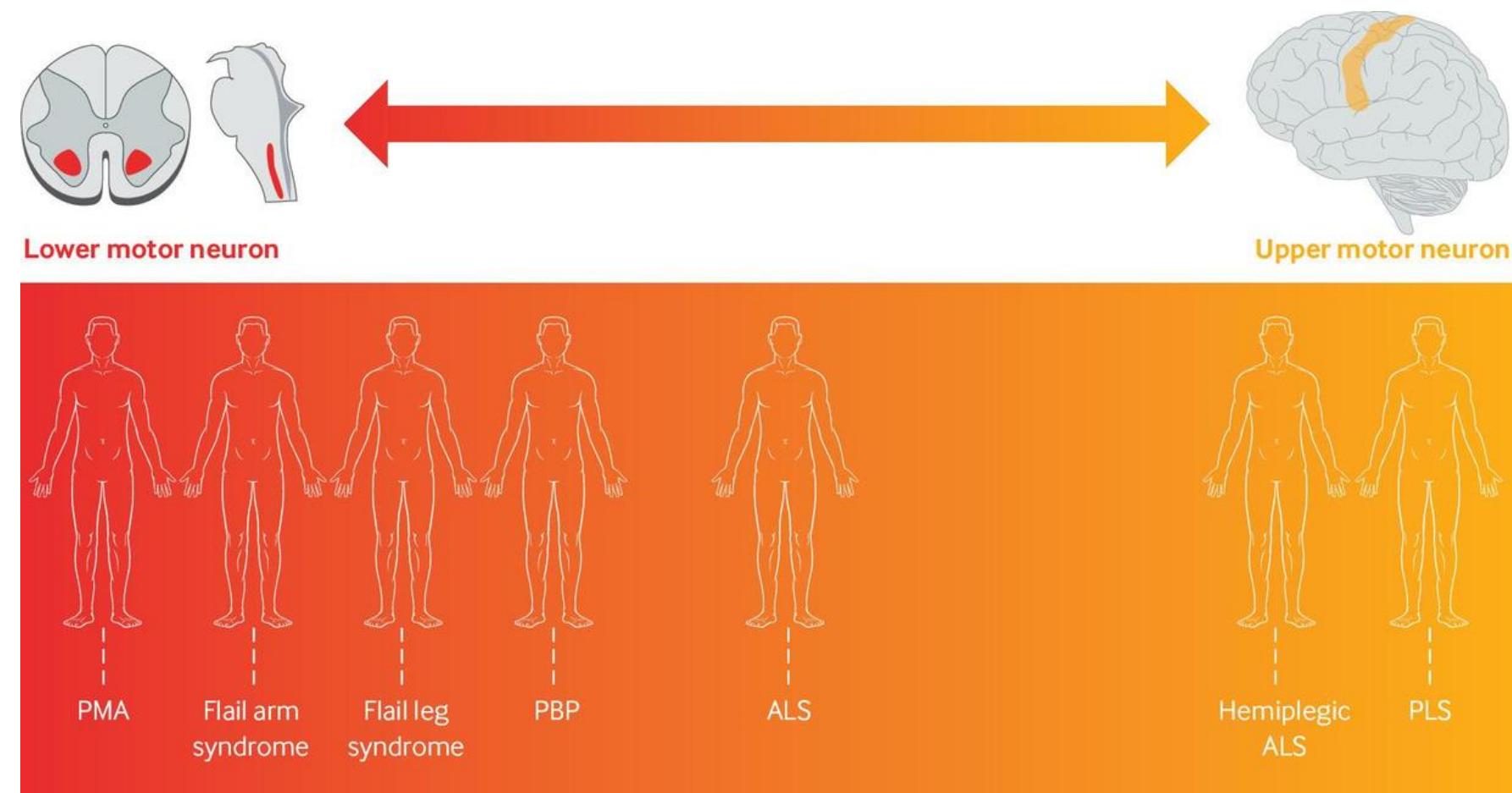
- Médico pela Escola Bahiana de Medicina
- Neurologista e Neurofisiologista pelo HBDF
- Mestrado em Ciências da Saúde pela ESCS.
- Médico do Centro de Doenças Neuromusculares do DF

CONFLITOS DE INTERESSE

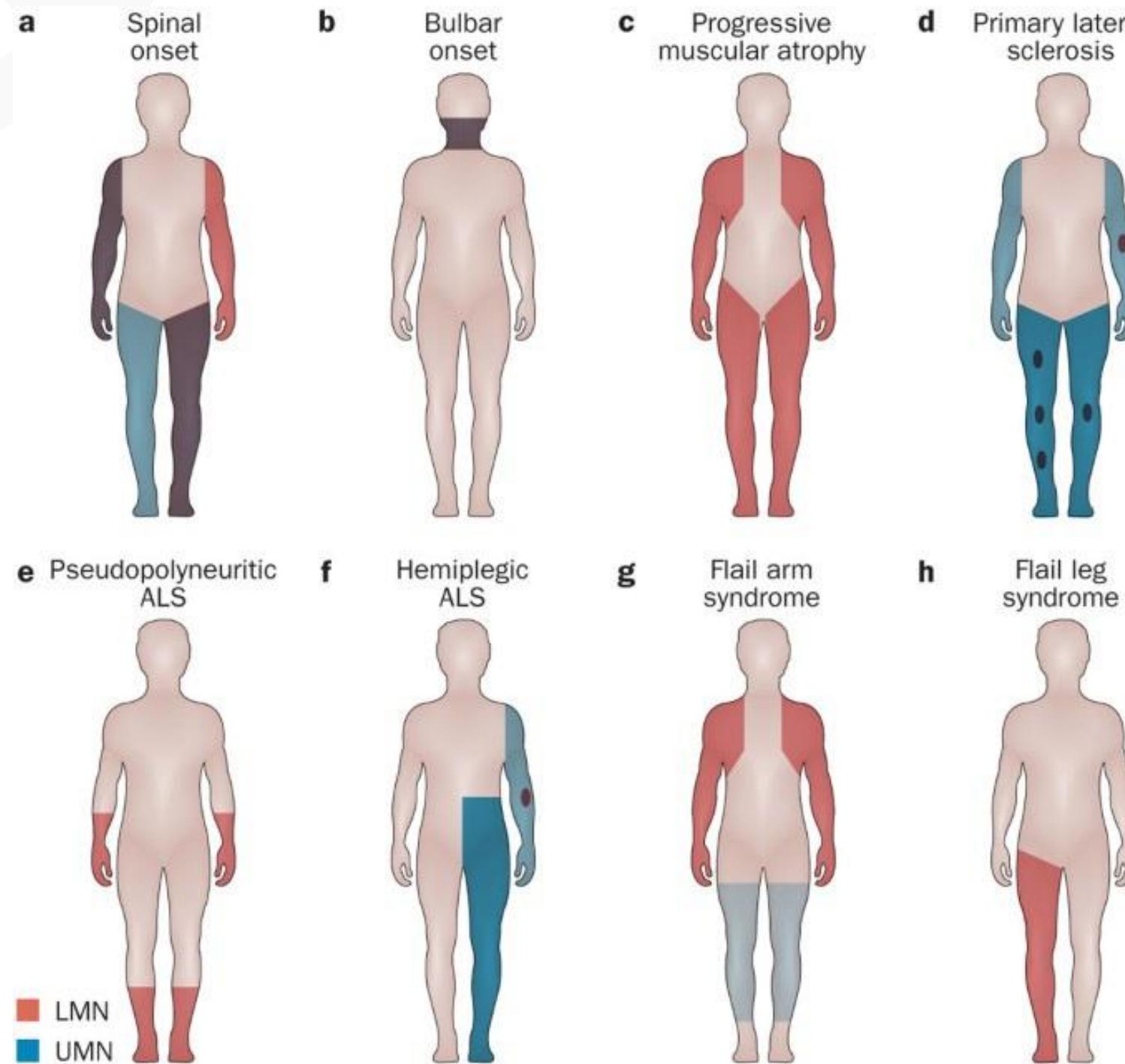
Dr(a).: Hamilton Cirne Fernandes Franco (CRM DF 14517):

- Nenhum para essa apresentação

ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA - ELA

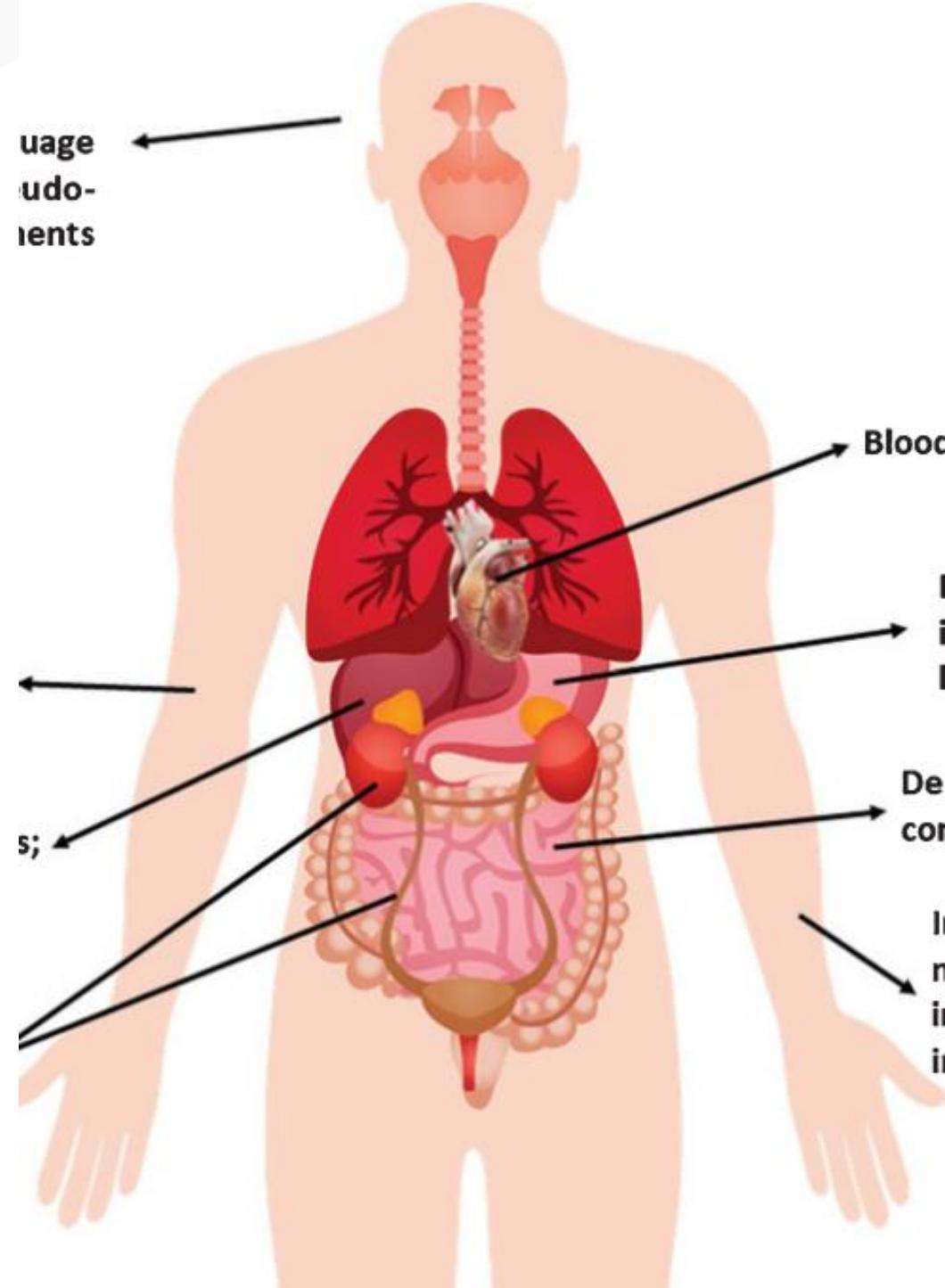


ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA - ELA



Fraqueza muscular
Câimbras
Fasciculações
Atrofia muscular
Alteração de
reflexos
Tônus muscular

ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA - ELA

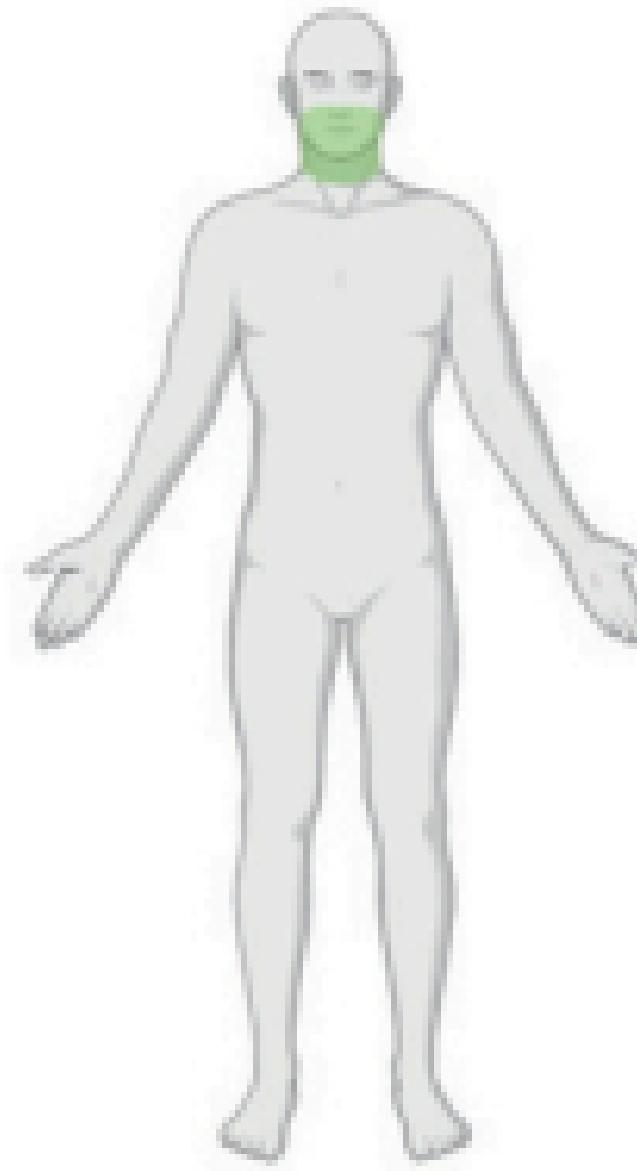


- Dor (primária e secundária)
- Fadiga
- Disautonomia (cardiovascular, genitourinário e gastrointestinal)
- Insônia e parassonias
- Depressão
- Desnutrição
- Demência fronto-temporal

ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA - ELA

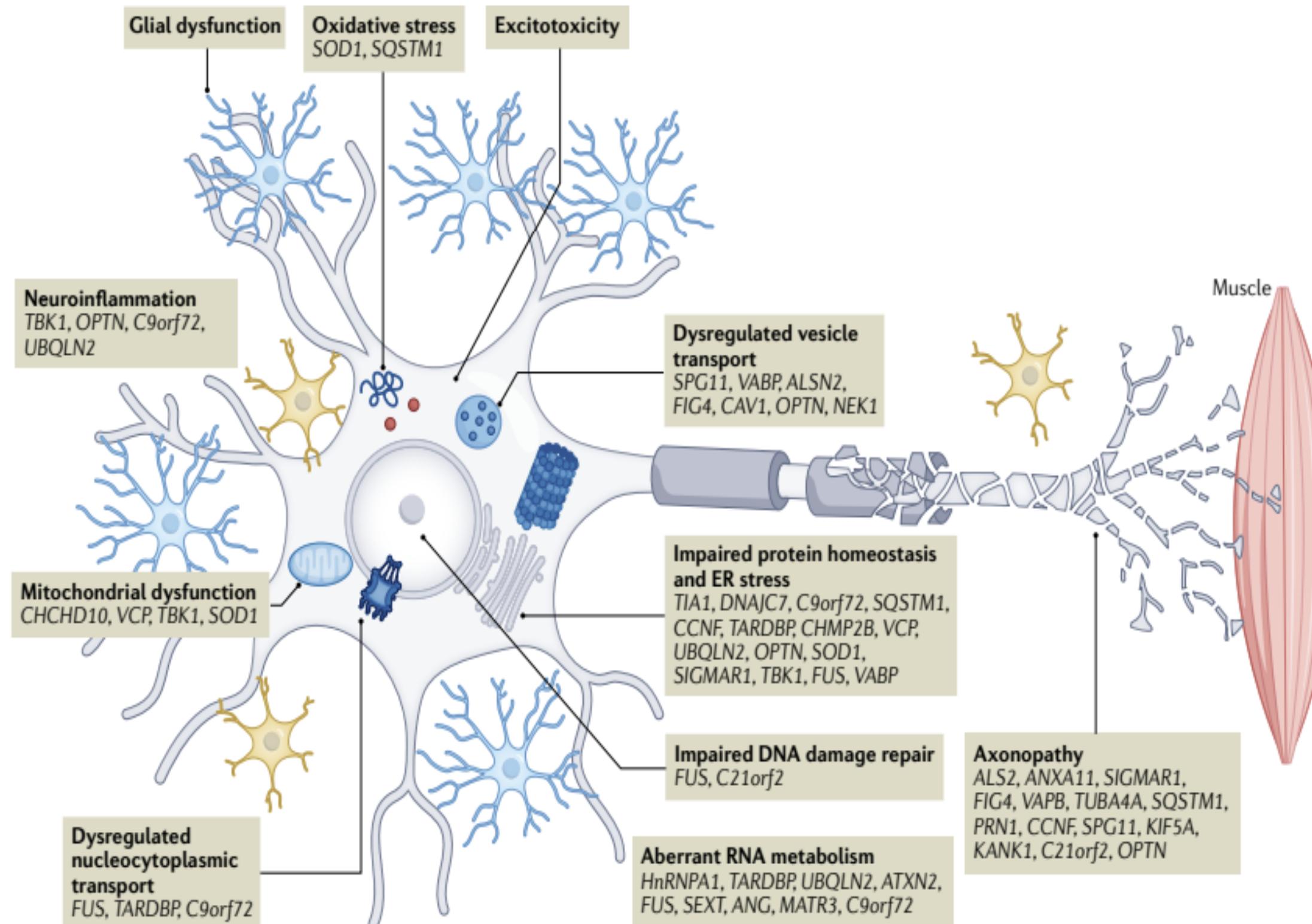


Bulbar, 34.2%



- Sialorréia – “Babação”
- Disartrofonia – “perda da fala”
- Paresia e atrofia de pálato e língua
- Disfagia – “engasgos”

DIAGNÓSTICO

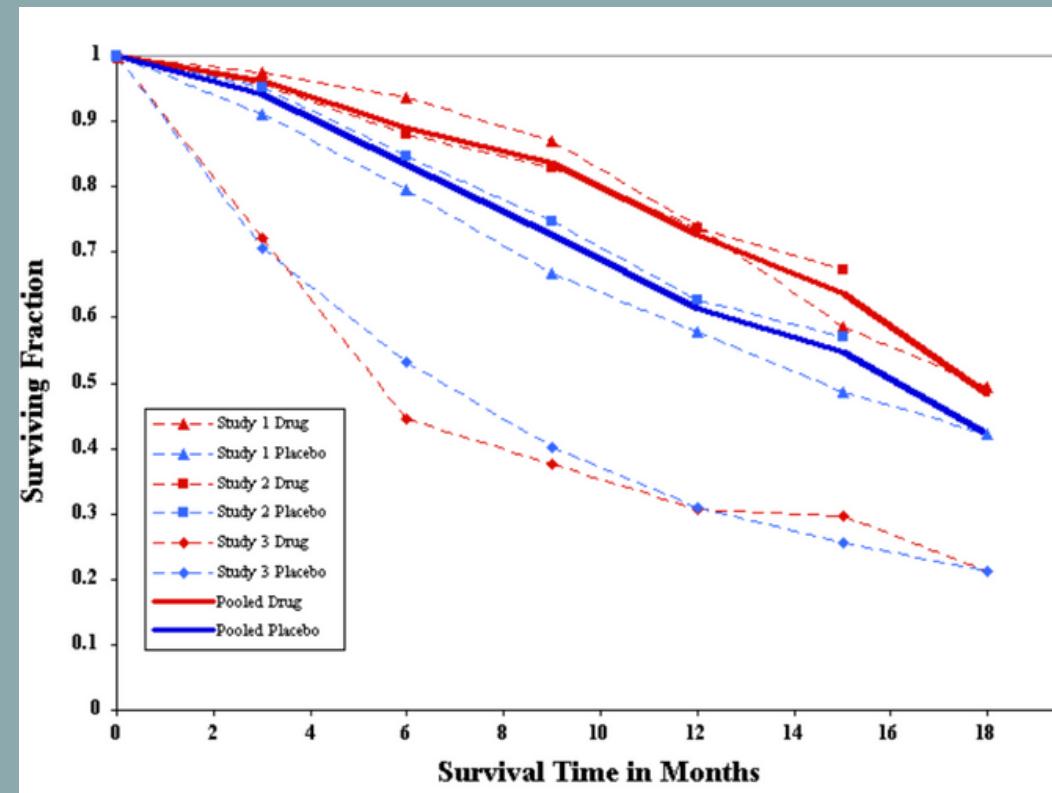


- Clínico e de presunção
- Eletroneuromiografia
- Exames de imagem
- Laboratoriais

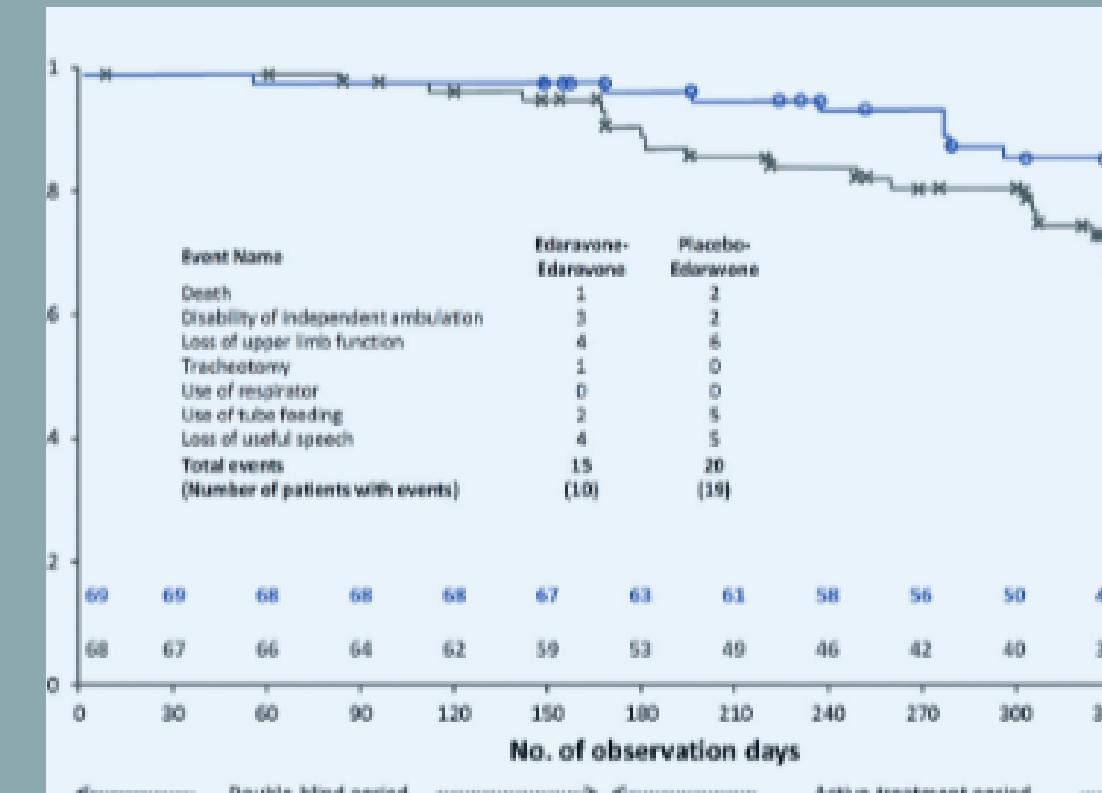
TRATAMENTO MEDICAMENTOSO



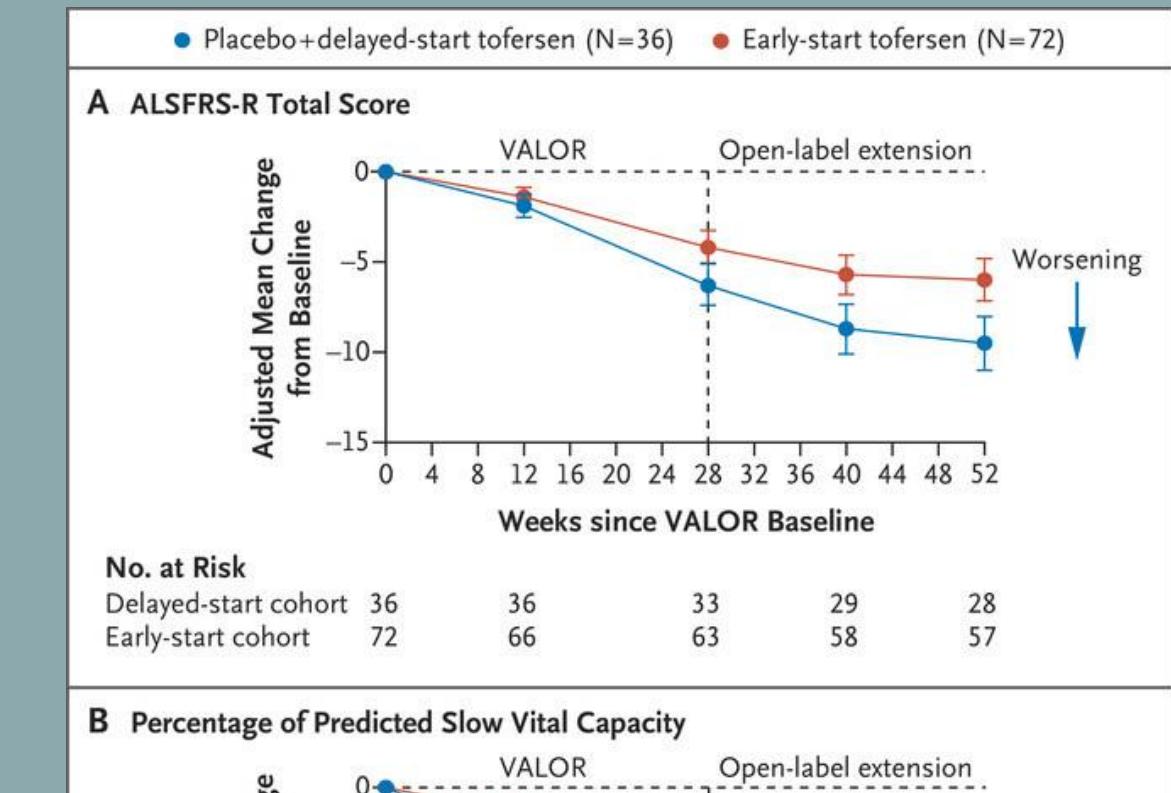
RILUZOL



EDARAVONE



TOFERSEN



TRATAMENTO



Optimized Bi-PAP + cough assist protocol

Start FVC, $\geq 80\%$

Use >8 hrs/day

Use cough assist

Live 30.8 months

Standard Bi-PAP + cough assist protocol

Start FVC, $<50\%$

Use >4 hrs/day

Use cough assist

Live 26.3 months

Standard Bi-PAP protocol

Start FVC, $<50\%$

Use >4 hrs/day

No cough assist

Live 15.3 months

***No intervention**

*patient choice or no insurance access

No Bi-PAP usage

No cough assist

Live 13.7 months

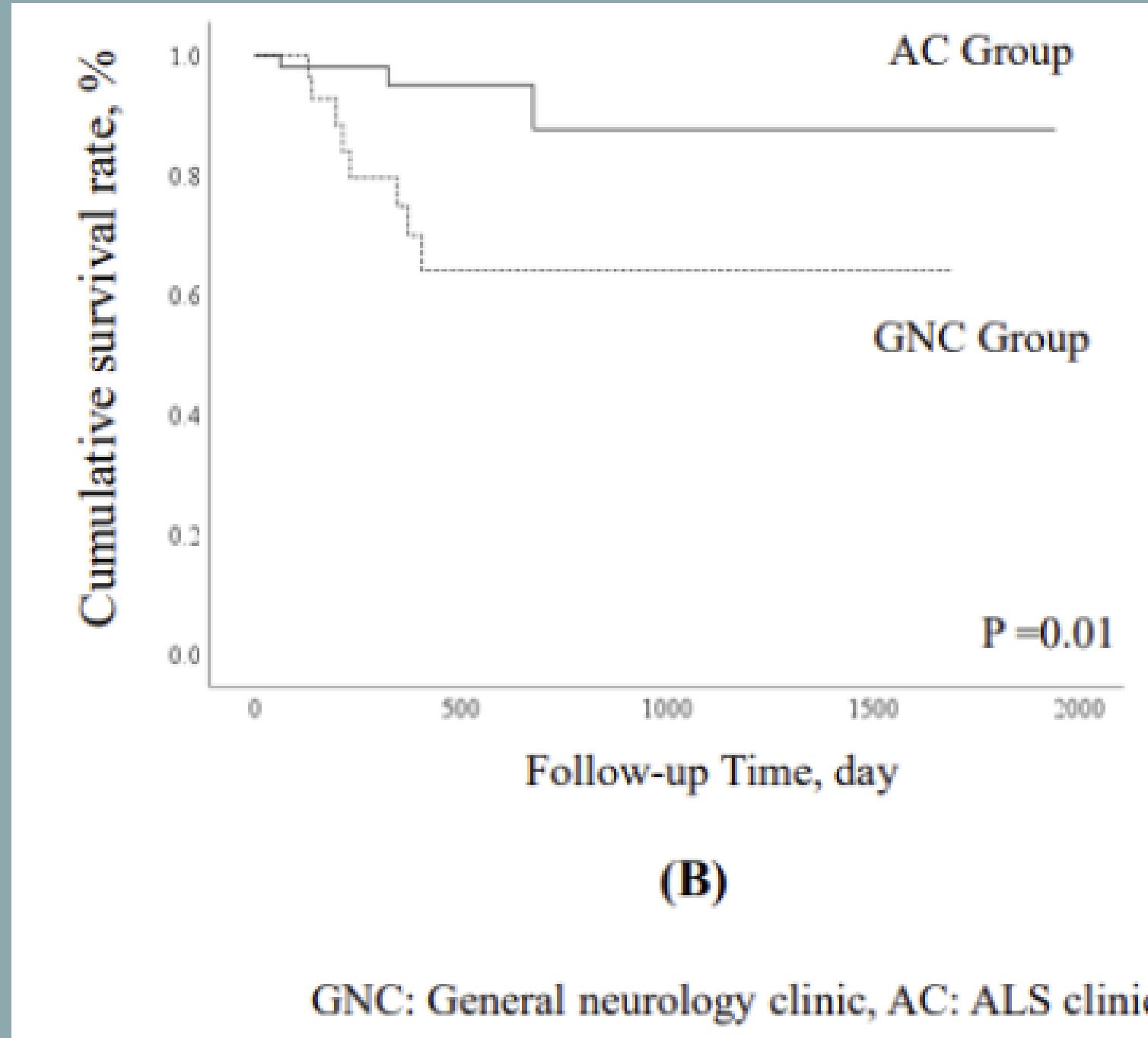
TRATAMENTO



- Acesso aos equipamentos de fisioterapia



EQUIPE MULTIDISCIPLINAR



Variable	Hazard Ratio	95% CI	p-value
ALS Unit	0.88	0.07–10.12	0.92
Gender	0.90	0.86–1.42	0.42
Bulbar onset	2.43	1.24–4.77	0.01
Family history	1.54	0.59–3.98	0.37
Riluzole	0.82	0.44–0.92	0.01
NIMV	2.7	1.74–3.8	0.12
Gastrostomy	1.83	1.29–2.58	<0.001
Diagnostic delay (months)	0.99	0.99–1.0	0.71
Time of NIMV use (months)	0.94	0.93–0.94	<0.001
Time of gastrostomy use (months)	0.97	0.95–0.98	<0.001

ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA - ELA



- Perda progressiva de autonomia
- Necessidade de auxílio para atividades básicas
- Perda de renda
- Alto custo de tratamentos e suporte

Costs of illness in amyotrophic lateral sclerosis (ALS): a cross-sectional survey in

	Mean annual costs in € (95% CI)	Ratio of total COI (percent)
Medical costs	28,087 (20,911–35,263)	35.9
Indirect costs	8888 (2601–15,174)	11.4
Further therapies	7629 (6610–8649)	9.7
Hospitalisation	4568 (2991–6145)	5.8
Supportive devices	2785 (2032–3538)	3.6
Drugs	2190 (1971 – 2409)	2.8
Inpatient rehabilitation	885 (607–1162)	1.1
Outpatient physician consultations	612 (515–710)	0.8
Surgery	189 (114–263)	0.2
Outpatient hospital consultations	180 (140–220)	0.2
Psychological support	161 (29–293)	0.2
Direct non-medical costs	38,412 (31,695–45,130)	49.1
Informal care	36,152 (29,621–42,683)	46.2
Constructional alterations	1871 (1123–2618)	2.4
Travel expenses	353 (270–436)	0.5
Legal support	9 (1–18)	0.0
Other costs	27 (24–31)	0.0
Indirect costs	11,757 (8232–15,282)	15.0
Total COI	78,256 (66,583–89,929)	100.0

78.256

ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA - ELA

- Adoecimento de todo núcleo familiar
- Perda de qualidade de vida
- Impacto psicológico para pacientes e familiares
- Incapacidade dos serviços de acolher demandas da família

ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA - ELA

- Fortalecer e valorizar equipes multidisciplinares
- Acesso aos equipamentos de fisioterapia
- Integrar as equipes de cuidados paliativos
- Melhorar acesso aos exames diagnósticos e especialistas
- Comunicação entre os níveis de atenção, principalmente em fase final de vida
– telemedicina
- Educação em saúde para todos os níveis de atenção
- Acesso aos equipamentos de fisioterapia
- Acolher todo o núcleo familiar

MIASTENIA GRAVIS

- Doença autoimune da junção neuromuscular
- Doença heterogênea
- Doença tratável, com elevada morbidade
- Fraqueza e fadiga de músculos esqueléticos
- Sintomas variam ao longo do dia e as vezes em horas
- Pico de incidência em mulheres jovens e homens idosos
- 70% não diagnosticados no 1º ano

MIASTENIA GRAVIS



Ocular

- Ptose (pálpebra caída)
- Diplopia (visão dupla)

Bulbar

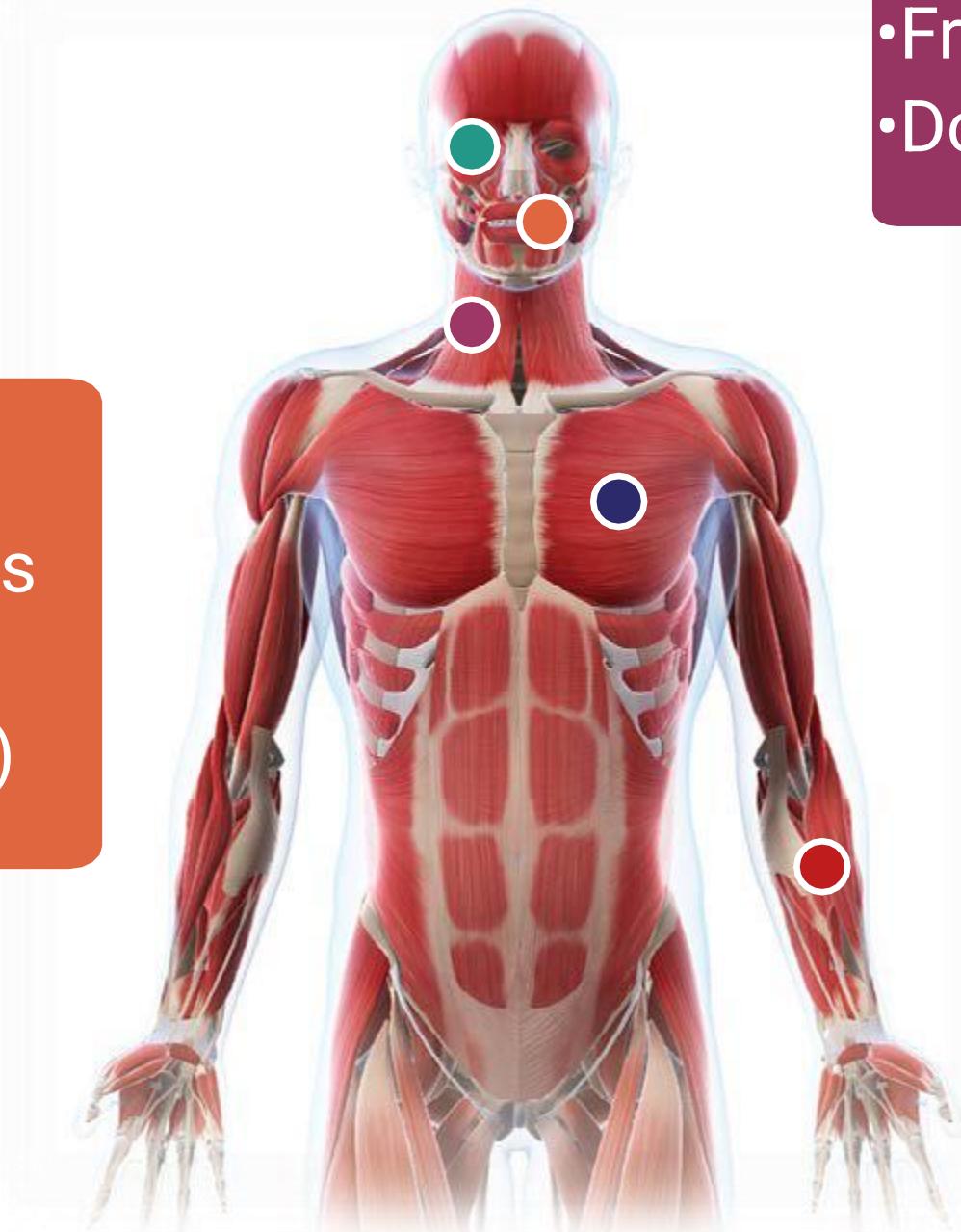
- Disartria (fraqueza nos músculos da falar)
- Disfagia (dificuldade em engolir)

Membros

- Fraqueza dos membros
- braço mais do que perna

Cervical

- Fraqueza no pescoço
- Dor cervical intensa



Respiratória

- Dispnéia (falta de ar)
- Ortopnéia (falta de ar ao deitar)
- Fraqueza dos músculos intercostais e do diafragma causando insuficiência respiratória

MIASTENIA GRAVIS



Clínica flutuante é a chave mais importante no diagnóstico clínico

FATIGABILIDADE

TESTE DE SIMPSON

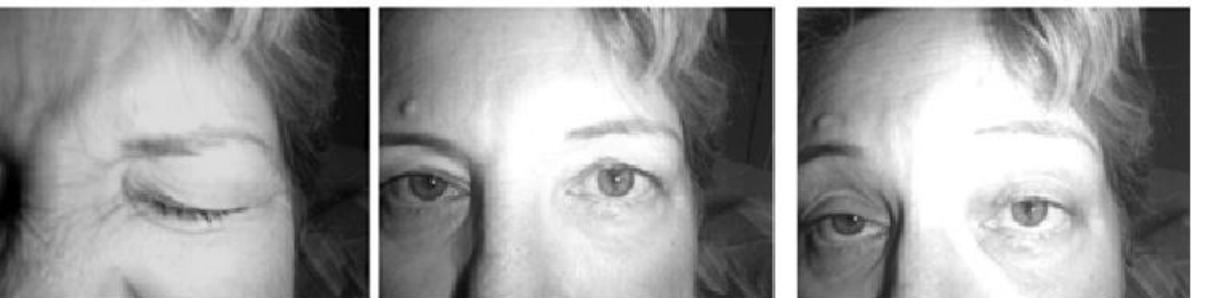
Teste de Simpson



Segundo 0

+ 10 segundos - mirada para cima

+ 30 segundos - mirada para cima

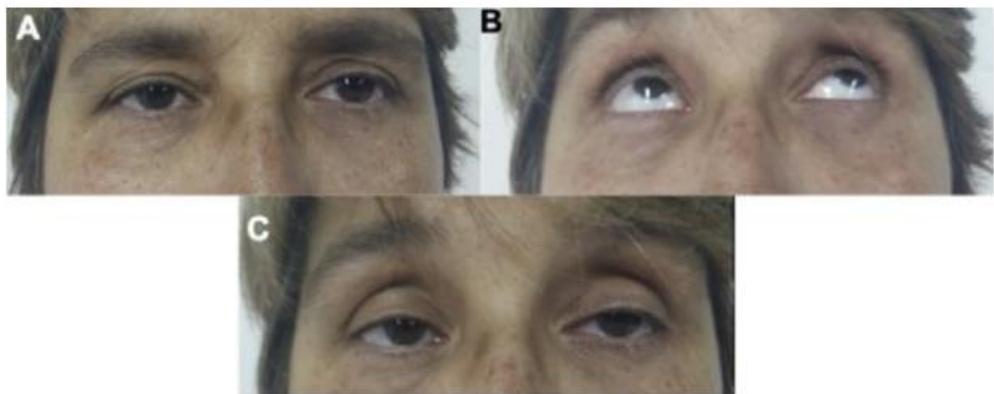


Fechamento máximo da pálpebra - 10 segundos

Abertura da pálpebra

+ 10 segundos - mirada para cima

TESTE DO GELO



1. Klaus V et al. Toyka Neurology Oct 2006, 67 (8) 1524;

2. Arq. Neuro-Psiquiatr. 66 (1) • Mar 2008

3. Arquivos de Neuro-Psiquiatria, may 2022, 80(5 suppl 1):257-265

MIASTENIA GRAVIS

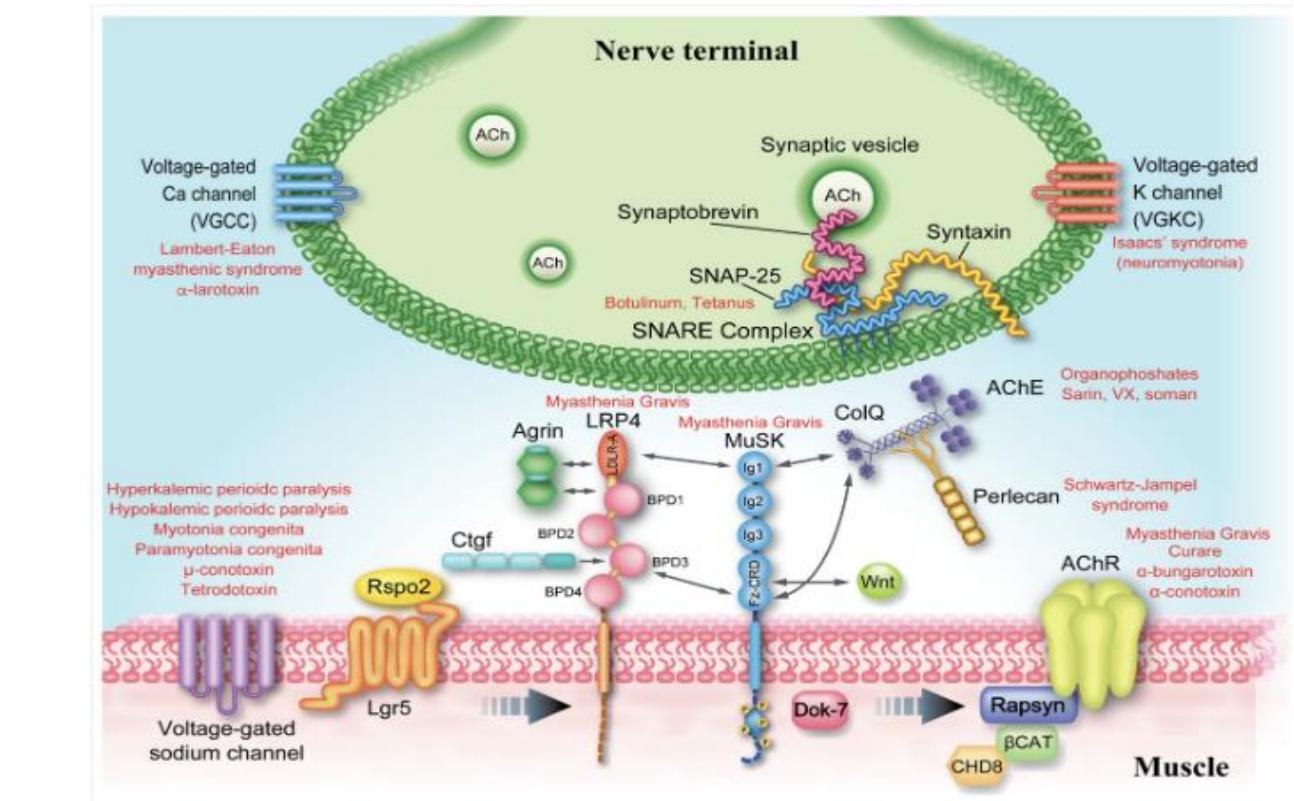


- Diagnóstico clínico
 - Eletroneuromiografia
 - Dosagem de anticorpos
 - Exames genéticos – miastenia congênita

MIASTENIA AUTO IMUNE



MIASTENIA CONGÊNITA



Gilhus NE, et al. *Nat Rev Neurol*. 2016;12(5):259-268

Ohno K, et al. *nt. J. Mol. Sci.* **2023**, *24*(4), 373

FADIGA E DEPRESSÃO



- Queixa comum nos pacientes com miastenia – até 80%.
- Ausência de forma padrão de avaliação.
- Diagnóstico diferencial desafiador
- Impacto na aderência e efetividade do tratamento
- Alto grau de incapacidade
- Alto impacto na qualidade de vida, capacidade de relacionamento, social e laborativa

MIASTENIA GRAVIS



Medicamento	Exemplo de efeitos adversos
Piridostigmina	Diarreia, cólica, sialorreia, fasciculações, bradicardia.
Corticosteroides (1950)	Hiperglicemia, ganho de peso, hipertensão, catarata, alterações de pele
Azatioprina (1950)	Anemia, náuseas, alopecia
Ciclofosfamida (1959)	Náusea, vômito, diarreia, infecções, risco de malignidades
Ciclosporina (1979)	Hipertensão, insuficiência renal, edema, risco de malignidades
Imunoglobulina	Cefaleia, insuficiência renal, risco de trombose

1. Menon D; Bril V. Pharmacotherapy of Generalized Myasthenia Gravis with Special Emphasis on Newer Biologicals. *Drugs* (2022) 82:865–887
2. Alhaidar M et al. Current Treatment of Myasthenia Gravis. *J. Clin. Med.* 2022, 11, 1597.

MIASTENIA GRAVIS

Mínima Expressão de Sintomas (MES)
MG-ADL 0-1 ou MG Qol 15 0-3

Corticosteroides:
Menor dose e menor tempo possível

Preservar Atividades de Vida Diária
Qualidade de Vida

Minimizar Impactos da Doença
Segurança do Paciente

Miastenia Gravis



- Escuta ativa e empática
- Suporte ao diagnóstico- Exames genéticos e anticorpos
- Flexibilização e adoção de novas tecnologias – se adiantar às judicializações
- Treinamento e integração dos níveis de atenção- plataformas de educação continuada e telemedicina
- Preceptorias e mentorias – presenciais e online
- Acolhimento ao núcleo familiar

Doenças Neuromusculares



- Importância do exercício, da socialização e acompanhamento interdisciplinar
- Objetivos: Funcionalidade e qualidade de vida
- Olhar integrativo, incluindo familiares e cuidadores
- Escuta empática
- Buscar e se por disponível aos colegas
- Multidisciplinaridade - Respeito professional

Doenças Neuromusculares



- Otimização dos recursos – diagnósticos e terapêuticos
- Integração entre estados, municípios e união
- Melhora nas plataformas de dados – desburocratização, menos sistemas desconexos
- Bancos de dados nacionais e públicos
- Educação contínua - Preceptorias, mentorias e plataformas online
- Integração social
- Ouvir as associações de pacientes
- Novos direitos sociais e garantia de acesso aos já existentes, com redução da burocracia

Doenças Neuromusculares



- Escuta ativa e empática
- Integração social integral
- Saúde além de ausência de doença
- Foco em quem realmente importa –

PACIENTE